Autoimmun-Regulator

W. Stöcker und C. Krüger
Euroimmun Medizinische Labordiagnostika AG, Lübeck,
Deutschland

Synonym(e) AIRE

Englischer Begriff autoimmune regulator; AIRE

Definition Mit Autoimmun-Regulator (AIRE) wird das defekte Gen bezeichnet, das für die autoimmun bedingte Polyendokrinopathie-Candidiasis-ektodermale Dystrophie (APECED), eine seltene monogenetische, systemische Autoimmunerkrankung, charakteristisch ist.

Beschreibung APECED (Autoimmun-Polyendokrinopathie kombiniert mit Candidiasis und ektodermaler Dystrophie) ist eine seltene monogenetische, systemische Autoimmunerkrankung, bei der es zu einer großen Vielfalt von Autoimmunreaktionen gegen endokrine und nichtendokrine Organe kommt. Das klinische Spektrum von APECED ist durch autoimmunbedingte Polyendokrinopathien, chronische Candidiasis der Schleimhäute und ektodermale Dystrophien gekennzeichnet. Die Polyendokrinopathien schließen Hypoparathyreose, adrenokortikalen Ausfall, Insulin-abhängigen Diabetes mellitus, Fehlentwicklung der Keimdrüsen und Hypothyreose mit ein. Die Symptome beginnen normalerweise in der Kindheit und prägen sich im Laufe des Lebens zunehmend aus. APECED ist eine autosomal rezessive Erkrankung und wird nach den Mendel-Regeln vererbt. Die Krankheit ist nicht mit der HLA-

Region assoziiert. Der APECED-Locus wurde auf Chromosom 21q22.3 kartiert. Das APECED-Gen wurde durch die genomische Sequenzierung identifiziert und AIRE (Autoimmun-Regulator) genannt. Veränderungen im AIRE-Gen (Mutationen) wurden in allen analysierten APECED-Patienten gefunden. Das AIRE-Gen wird in größerem Maß in Thymus (medulläre Epithelzellen, Monozyten/dendritische Zellen), Pankreas, Nebennierenrinde und Testes sowie Lymphknoten, Milz und peripheren Blutzellen exprimiert. Es kodiert für ein Protein mit einer Molmasse von 58 kDa (545 Aminosäuren), das hauptsächlich im Zellkern lokalisiert ist. Das Protein enthält Struktur motive, die charakteristisch für Transkriptionsregulatoren sind. Es spielt eine Rolle bei der Ausbildung der ► [Immuntoleranz](#).

Literatur

- Meriluoto T, Halonen M, Peltö-Huikko M et al (2001) The autoimmune regulator: a key toward understanding the molecular pathogenesis of autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy. *Keio J Med* 50:225–239
- Murphy K, Travers P, Walport M (2011) *Janeway's immunobiology*, 8. Aufl. Taylor & Francis, New York
- Nagamine K, Peterson P, Scott HS et al (1997) Positional cloning of the APECED gene. *Nat Genet* 17:393–398
- Nakamura RM (2001) Concepts of autoimmunity and autoimmune diseases. In: Nakamura RM, Keren DF, Bylund DJ (Hrsg) *Clinical and laboratory evaluation of human autoimmune diseases*. ASCP Press, Chicago, S 13–35
- Notarangelo LD, Mazza C, Forino C et al (2004) AIRE and immunological tolerance: insights from the study of autoimmune polyendocrinopathy candidiasis and ectodermal dystrophy. *Curr Opin Allergy Clin Immunol* 4:491–496